

▶ 114

Bioética

▶ Darlenis Herrera Vallejera\*

BIOETHICS OF THE  
BIO-BANKS IN THE  
NEONATAL SCREENINGBIOÉTICA DOS  
BIOBANCOS NA  
PESQUISA NEONATAL

# Bioética de los Bancos de muestras en la **Pesquisa Neonatal**

▶ Fecha Recepción: Febrero 20 de 2010

▶ Concepto Evaluación: Marzo 25 de 2010

▶ Fecha Aceptación: Mayo 25 de 2010

\* Licenciada en Ciencias Farmacéuticas. MSc. Bioquímica Instituto de Información Científica-Tecnológica. Capitolio de la Habana, Ciudad de la Habana, Cuba.  
Email: darlenis.vallejera@idict.cu



## ► RESUMEN

La creación y empleo de bancos de muestras o biobancos ha demostrado tener una gran importancia dentro del desarrollo e implementación de programas de pesquisa neonatal. Estos nos permite no sólo diagnosticar enfermedades que no pueden ser detectadas clínicamente y que con un tratamiento temprano pueden ser evitadas secuelas como el retraso mental y la muerte sino que nos permite realizar estudios poblacionales para evaluar la influencia de diferentes parámetros como la edad gestacional, el sexo, el peso al nacer, la edad de toma de muestra, así como otros factores que pueden afectar los resultados de los ensayos clínicos. El uso de biobancos supone tener en cuenta aspectos bioéticos, debido a que una muestra biológica se considera como parte del organismo inclusive cuando está separada de él, por lo que debe ser respetada y cuidada su integridad, aún cuando ya ha sido extraída y almacenada. La pesquisa neonatal y el empleo de biobancos son regulados en todos los países donde se encuentran implementados con el fin de garantizar que se cumplan estos aspectos éticos.

## ► Palabras Clave

Biobancos, pesquisa neonatal, consentimiento informado.

## ► ABSTRACT

The creation and use of sample databases or biobanks has proven to be extremely important in the development and implementation of neonatal screening programs. This allows us to not only diagnose diseases that can not be detected clinically and that early treatment can prevent sequelae such as mental retardation and death, but allows us to conduct population studies to assess the influence of different parameters such as gestational age, sex, birth weight, age of sampling and other factors that may affect the results of these trials. The use of biobanks involves consideration of bioethical issues, because a biological sample is considered part of the body even when separated from this so it must be respected and cared for his integrity, even when it has been extracted and stored. The neonatal screening and use of bio-banks are regulated in all countries where they are implemented in order to ensure compliance with these ethical.

## ► Key Words

Bio-banks, neonatal screenings, Informed consent.

► 115

## ► RESUMO

A criação e a utilização de bancos de amostras ou biobancos são importantes no desenvolvimento e a posta em prática de programas de pesquisa neonatal. Esse permite não apenas diagnosticar doenças que não pode ser detectada clinicamente –das que o tratamento precoce pode evitar seqüelas, como retardo mental e morte–, mas também a realização de estudos populacionais para avaliar a influência de diferentes parâmetros, por exemplo, idade gestacional, sexo, peso ao nascer, idade da amostragem e outros fatores que podem afetar os resultados destes ensaios clínicos. O uso de biobancos envolve a consideração de questões de bioética, pois uma amostra biológica é considerada parte do corpo –mesmo que esté separada deste–; portanto, sua integridade deve ser respeitada e cuidada, mesmo se esta já foi extraída e armazenada. Para assegurar o cumprimento desses aspetos éticos, a pesquisa neonatal e a utilização de biobancos são regulamentadas em todos os países onde se levam a cabo.

## ► Palavras Chave

Biobancos, pesquisa neonatal, consentimiento informado.

## INTRODUCCIÓN

La pesquisa neonatal es una herramienta imprescindible en una sociedad donde se respeta el derecho del ser humano a la salud porque permite diagnosticar precozmente enfermedades para las que existen tratamientos efectivos que evitan la aparición de la sintomatología clínica. En nuestro país se realiza hace ya más de 20 años el prescripción de enfermedades heredo-metabólicas como el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria a todos los recién nacidos y, desde enero del 2005, se incorporaron nuevos ensayos para el diagnóstico de la galactosemia, la deficiencia de biotinidasa y la hiperplasia adrenal congénita.

Los bancos de muestras o biobancos son instituciones privadas o institucionales que se destinan a almacenar de forma adecuada cualquier tipo de muestra biológica por largos períodos de tiempo. El empleo de biobancos en la pesquisa neonatal hace factible el desarrollo de investigaciones y constituye una invaluable fuente de información para determinar ciertas enfermedades y para encontrar respuestas a otras (como por ejemplo el estudio de las causas que provocan la muerte temprana del recién nacido). Los estudios poblacionales que permitan evaluar la influencia de factores como el sexo, la raza y la edad son otras aplicaciones del uso de bancos de muestras. En la etapa neonatal otros factores pueden ser evaluados como la edad gestacional, el peso al nacer, la edad de toma de muestra y el tipo de parto.

Para la utilización de los biobancos es necesario conocer algunos aspectos éticos como son el adecuado empleo del consentimiento informado, la correcta toma y almacenamiento de la muestra y el uso óptimo de la información que aporta esas muestras tanto al paciente como a los investigadores que tienen acceso a ellas. El ser humano que contribuye con alguna muestra biológica para cualquier fin investigativo debe conocer los términos de su colaboración, sus derechos de a conocer los resultados de la investigación y el derecho a salir del biobanco cuando lo desee.

## BIOBANCOS Y SU ORGANIZACIÓN

Se ha planteado que los biobancos se refieren a una colección organizada de muestras biológicas con datos asociados a ella (Europa, 2006, 15 de marzo) (Boletín de las Cortes, 22/9/2006), (Cambon-Thomsen, 2004). En el contexto de la investigaciones científicas los biobancos

se definen como un conjunto de muestras biológicas obtenido de un grupo de individuos identificados y seleccionados acorde a las características biológicas y clínicas de uno o más miembros del grupo (Moutel, de Montgolfier et al., 2004). Es oportuno aclarar que las muestras biológicas humanas incluyen órganos (corazón, riñones, hígado, pulmones, páncreas, córneas, etc.) tejidos, células, cabellos, uñas, fluidos biológicos (orina, suero, plasma, semen, etc.) (Reymond, Steinert et al., 2002). Los biobancos son una fuente importante para identificar las causas y los mecanismos de un gran número de enfermedades incluyendo en particular aquellas de origen neonatal (Moutel, de Montgolfier et al., 2004).

Recientemente se ha planteado que en cualquier biobanco debe contar con el personal administrativo para que se responsabilice en su dirección, organización, control de la calidad, financiamiento, además de su personal en la investigación científica. Así mismo, debe contar con un director científico, así como con sendos comités externos, uno científico y otro de ética, que asistirán al responsable del biobanco en sus funciones (Gottweis & Zatloukal, 2007). Una vez constituido el biobanco según el procedimiento anterior, la autoridad competente procederá a su registro en el Registro Nacional de Biobancos para Investigación Biomédica. Cualquier persona o establecimiento público o privado que tengan una o más colecciones ordenadas de muestras o material biológico humano procedentes de personas identificadas o identificables, deberán ser inscritas en el Registro Nacional de Biobancos. Así se certificará la naturaleza y el alcance de la colección. No estarán sometidas a la indicada inscripción las colecciones mantenidas por personas físicas, para usos exclusivamente personales, ni las muestras, aunque estén ordenadas como colección, que se hayan obtenido para la realización de los análisis pertinentes con fines diagnósticos y tratamiento del sujeto fuente, sin que sean almacenados durante un período de tiempo superior al cumplimiento de estos objetivos.

Se ha planteado que al ser creado un biobanco se adquiere la responsabilidad de su funcionamiento correcto no sólo en el ámbito científico sino también en el ético. Cuando uno de estos parámetros se incumpla se procederá a su eliminación. Se incluye también los casos de falta de condiciones tecnológicas adecuadas (refrigeración, climatización, seguridad, digitalización de los datos y resultados), de financiamiento y de personal adiestrado y calificado. La autoridad competente podrá decidir, mediante resolución motivada, la clausura del

biobanco y se indicará el destino de las muestras almacenadas en el biobanco que vaya a ser clausurado (European Society of Human Genetics, 2003).

## CONSIDERACIONES LEGALES Y ÉTICAS DEL EMPLEO DE LOS BIOBANCOS

Se planteado que los biobancos pueden operar bajo el auspicio de instituciones del sector público como departamentos universitarios o de instituciones privadas como compañías farmacéuticas con el objetivo de conseguir fondos a partir de estas fuentes. La autorización de la creación de un biobanco requerirá que su organización, objetivos y medios disponibles justifiquen su interés biomédico (German National Ethics Council, 2004). Es importante destacar la importancia de la cooperación entre los biobancos a nivel internacional pensando en la necesidad de definir regímenes de calidad de muestras y formato de datos teniendo en cuenta ambientes sociales, legales y éticos en los diferentes países (Pearson 2004), (de Montgolfier, Moutel et al., 2006), (Joly & Knoppers, 2006).

Es oportuno señalar que a través de los años los bancos de muestras han sido una fuente de conocimiento público, principalmente porque el potencial para su explotación y la carencia de material visible proporciona su regulación. Es por esto que se protege la integridad de cada una de las pruebas y de la confidencialidad pública (Norgaard-Pedersen & Simonsen, 1999). Los avances de la medicina en las últimas décadas han sido espectaculares en muchos campos, incluyendo el de la genética. Pero no todos estos progresos resultan indiscutibles. En ese sentido, son especialmente significativas las dudas desde el punto de vista de la dimensión ética, sobretudo cuando están involucradas aquellas características del individuo que se hallan determinadas en su patrón genético (como es el caso de los errores innatos del metabolismo). Se requiere saber si determinadas intervenciones están dentro de una moralidad correcta o no corresponde indicarla. Este aspecto es indispensable para evaluar la posibilidad de utilizar recursos actualmente disponibles que permiten modificar el curso de los acontecimientos que van a ocurrirle a un individuo y que antes dependían fundamentalmente de la naturaleza. En la actualidad existe la posibilidad de hacer un diagnóstico prenatal en muchos de los errores innatos del metabolismo. También se dispone de técnicas para diagnóstico en la etapa de pre-implantación del embrión o la pesquisa poblacional.

Todos estos procedimientos tienen importantes aspectos éticos que deben ser considerados. Hace algunos años se planteó que el diagnóstico en un individuo de una determinada condición genética conlleva una segunda etapa de investigaciones que implica a los padres y otros parientes del individuo afectado. Esto se contrapone con el derecho a la privacidad del "secreto médico" que el paciente espera respecto a su salud. Cuando no se trata de enfermedades de comunicación obligatoria, además esta información puede tener consecuencias en la contratación de seguros o para el futuro laboral del individuo (Comisión Europea, 2004).

Hay que considerar que el diagnóstico y el tratamiento de la mayoría de estas enfermedades es generalmente costoso. Tal es el caso de la terapia génica en la que ya es posible su utilización en algunos países desarrollados. Esta alternativa en los países subdesarrollados no está al alcance de la mayor parte de la población, la que nunca tendrá la oportunidad de participar de los beneficios de la genética moderna. Todos estos conflictos éticos están presentes de algún modo en el proyecto del genoma humano que responde a la ambiciosa idea de colaboración internacional de mapear la estructura genética contenida en los cromosomas humanos. El conocimiento del papel que juegan los genes no permitirá tan solo disponer de información relativa al origen de las enfermedades, sino también a la determinación de las capacidades, las predisposiciones y las características tanto físicas como emocionales de los individuos. Todo esto deja a disposición la información necesaria para procurar reparar el gen afectado (Zamudio, 2005).

Hay que tomar en consideración que existen aspectos con implicaciones éticas deben ser tomados en cuenta en este grupo de enfermedades. Para ellos existen los siguientes postulados bioéticos que deben de ser aceptados por individuos de diversos credos y creencias religiosas: Deontología, Consecuencialismo, Casuismo, Utilitarismo y Principialismo. Aunque es claro que se trata de posturas que se diferencian, los principios que se respetan son cuatro: el beneficio, no dañar la autonomía, la equidad y la justicia. Es posible que en el futuro se puedan agregar otros, pero hoy en día todo análisis bioético en nuestra cultura considera el enfoque denominado Principialismo (Amaro, 2005).

## LA MUESTRA BIOLÓGICA Y SUS ASPECTOS LEGALES

Se ha planteado que la muestra biológica es una fracción estadísticamente significativa que aporta información sobre un todo inaccesible, con el fin de conocer



diferentes elementos acerca del órgano, tejido u organismo completo, entre otras razones porque el material genético es común en todas las células. El gran problema es decidir si la muestra biológica, separada del cuerpo, forma parte del mismo, si es objeto de derechos fundamentales, si es un bien que necesita protección jurídica especial o puede entrar en la órbita del mercado sin ninguna precaución (Jiménez, 2003). En la década pasada se llegó al acuerdo que la muestra biológica, separada del paciente en el transcurso de un proceso investigativo, pareciera ser, biológicamente, una parte diferenciada del sujeto mismo (Consejo de Europa, 1997). Pero la realidad del cuerpo trasciende este estado biológico, como se constata en la declaración europea sobre investigación biomédica. Este convenio protege al ser humano en su dignidad y su identidad, y garantiza a toda persona, sin discriminación alguna, el respeto a su integridad y a sus demás derechos y libertades fundamentales en relación con las aplicaciones de la biología y la medicina. Recientemente se ha llegado a la conclusión que el problema de esta sentencia es definir la dignidad y la integridad humana. La integridad del sujeto será

diferente dependiendo de la perspectiva, y la dignidad puede verse afectada por acciones realizadas, *a posteriori*, sobre algo separado del cuerpo humano, como una muestra biológica. Lo que lleva a concluir que la muestra humana separada del cuerpo, aunque no sea una parte física indispensable y su extracción no atente a la integridad del cuerpo, sigue formando parte del mismo, se regenere o no, esto es, mantiene un vínculo con el cuerpo, tanto por la existencia de un material genético que hace casi imposible su anonimato como por las consecuencias de la investigación que puedan afectar la dignidad del individuo (De Siqueira, 2009).

Otro acuerdo tomado fue la necesidad de entender la posesión en relación con las muestras biológicas que la sociedad otorga a los investigadores y empresas, debido a que el cuerpo humano y sus partes no deberán ser objeto de lucro. Los problemas con las muestras biológicas más frecuentes son la obtención ilícita, la utilización para investigaciones no autorizadas, la solicitud no respetada del retorno o destrucción de las mismas, la mercantilización y la patentabilidad de invenciones donde la contribución de la muestra biológica fue fundamental, entre otras anomalías. El problema reside en que, por una parte, el ser humano no puede ser abordado como un medio, sino como un fin en sí mismo; pero, por otra parte, la medicina, la investigación científica y la

industria necesitan poder trabajar con el cuerpo humano o con sus partes. Por esto resulta necesario ver cómo se establece, un puente entre la existencia del cuerpo humano y las necesidades de la industria, la investigación y la medicina insertadas en una dinámica técnico-científica (Consejo de Europa, 1997).

Hace algunos años se planteó que las muestras almacenadas en el biobanco deberían ser cedidas a título gratuito a terceros que las precisen con fines de investigación biomédica. Sólo se cederán muestras para las solicitudes que procedan de proyectos de investigación que han sido científicamente aprobados. La solicitud contendrá información acerca del proyecto a desarrollar y con el compromiso explícito del centro solicitante y/o de los investigadores que participen en el proyecto, para no utilizar el material solicitado en un objetivo diferente del señalado en el mismo. No obstante podrán utilizarse para cualquier investigación biomédica, siempre que el sujeto fuente haya prestado su consentimiento en estos términos (Sorensen, Jespersgaard et al., 2007). Se ha recomendado que llevará el visto bueno de los comités científico y ético del banco. La obtención, el transporte, el almacenamiento, la manipulación y los envíos de muestras se harán en condiciones de bioseguridad, de conformidad con la legislación aplicable. Lo relativo a la obtención, la información previa, el consentimiento, la confidencialidad, la cesión, la conservación de datos y de muestras, el acceso a los datos y el derecho a no ser informado serán aspectos a aplicarse para las muestras biológicas depositadas en biobancos (Consejo de Europa, 1990).

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

En los últimos años se ha sostenido que generalmente es aceptada la necesidad del consentimiento informado dentro de las investigaciones. El consentimiento es efectivo si el donante se encuentra en condiciones de darlo siendo que se da de forma voluntaria cuando al donante ha sido apropiadamente informado de los propósitos, la naturaleza, el significado e implicaciones de su colección y uso (Zika, Schulte In den Baumen et al., 2008), (García, de las Cuevas et al., 2009). Han denominado "previa información" (CPI) al consentimiento del procedimiento de aprobación del propio sujeto de estudio en una investigación, el cual se evidencia con un documento escrito firmado por el sujeto, dos testigos y el investigador (Consejo de Europa, 2005). Este documento contiene:

1. Los objetivos de la investigación, la descripción detallada del procedimiento en cuanto a riesgos físicos, la incomodidad, las posibles experiencias emocionales, la definición e importancia de su participación, la información que se le solicitará, el tiempo que durará su participación, las fuentes y los especialistas de referencia, las leyes, los códigos y las normas que indiquen sus derechos, el carácter voluntario de la participación, el derecho de retirarse en cualquier momento, los beneficios esperados de la investigación, los procedimientos opcionales, el compromiso de confidencialidad de los datos manejados por los investigadores, el uso de registros audiovisuales sin causar identificación ni daños personales y el destino de los datos en publicaciones o aplicaciones (Knoppers, Joly et al., 2006).
2. La forma, el estilo y el lenguaje deben de ser adecuados para transmitir la información de forma clara y sencilla abriendo la posibilidad de que el participante pueda evaluar los hechos en su propio idioma. Hay numerosas variantes que podrían simular gran rectitud, pero su resultado no hace más que confundir a la audiencia científica, al comité ético, y en mayor grado, al paciente que otorga un consentimiento informado bien desinformado. Cualquier tema requiere una presentación con analogías de rutinas cotidianas para ser asimilado (Jiménez, 2003).
3. Recientemente se planteó que la respuesta del sujeto participante debe de estar en común acuerdo con el tiempo requerido para comprender y decidir el consenso (Auray & Patenaude, 2006).
4. Un acuerdo tomado fue que la dación de muestras debe ser desinteresada: la primera de ellas es la convicción, presente en nuestro contexto cultural, de que

los órganos y tejidos, incluida la sangre, no deben ser comprados ni vendidos (Consejo de Europa, 1997).

5. Se han aclarado algunos aspectos acerca de los resultados obtenidos en una investigación: se considera que sus beneficios (derivados de la comercialización de un fármaco o de los productos derivados de la misma) corresponden a los que promueven o realizan la investigación. El sujeto fuente del que procede una muestra utilizada en la investigación no ha de recibir beneficio económico, ni tiene ningún derecho legal sobre dicha investigación (Godard, Schmidtke et al., 2003).

La existencia del consentimiento informado ha pasado por diferentes etapas a lo largo de la historia debido a la falta de conocimiento por parte de la población y de errores éticos por parte de los investigadores. Ha transcurrido desde "Inexistente", pasando por "Documento firmado a ciegas" y "Documento firmado luego de informaciones parciales o incompletas", Documento firmado con conocimiento del experimento en curso, sus riesgos y sus beneficios hasta la Renovación de consentimientos para realizar nuevas pruebas. Hay que reconocer que la curiosidad científica es un gran motor para avanzar en el conocimiento de la especie, pero la utilización de los resultados obtenidos será manejada por estructuras de poder impredecibles. Los derechos humanos se pueden fortalecer cuando además se transforman en derechos legales (Everett, 2003).

Varias entidades han determinado que los conocimientos obtenidos con la investigación son un beneficio para la comunidad y un bien que, en justicia, debe ser compartido y debe contribuir a la humanidad en su conjunto. Por ello los resultados deben ser

a través de los años los bancos de muestras han sido una fuente de conocimiento público, principalmente porque el potencial para su explotación y la carencia de material visible proporciona su regulación. Es por esto que se protege la integridad de cada una de las pruebas y de la confidencialidad pública.

En una sociedad como la nuestra donde el principal objetivo es la salud del ser humano los biobancos tendrían una utilidad ilimitada. En el caso de fluidos biológicos como el espermatozoides este podría ser usado para inseminación artificial de aquellas parejas donde ambos cónyuges no pueden concebir. Los bancos de muestras neonatales son una mina de información; que de poder ser explotada aseguraría la salud de nuestros hijos realizándole todas aquellas pruebas que nos dan la tranquilidad de saber que no padecen alguna enfermedad que los pueda llevar a la muerte en poco tiempo o los lleve, cuanto menos a un estado de discapacidad física y mental.

objeto de publicación, sin dilación alguna, diseminados críticamente y apoyados por la documentación adecuada. Es aconsejable publicar los resultados principales de forma que lleguen a los participantes del estudio y otros miembros interesados de la comunidad en la que se llevó a cabo el estudio (European Federation of the International Epidemiological Association, 2002), (Comité de Ética de The Human Genome Organisation, 2000, April 9).

### PESQUISA NEONATAL

Es oportuno plantear que los orígenes y las aplicaciones de los biobancos son múltiples: Bancos establecidos prospectivamente para un proyecto de investigación específico; Bancos de muestras de los programas de cribado neonatal que en el futuro podrían utilizarse en investigación biomédica; Bancos establecidos con propósitos forenses y de investigación criminal; Bancos establecidos con objetivos principalmente de identificación (como los establecidos por las fuerzas armadas de algunos países). También se han establecido Bancos poblacionales de acuerdo con decisiones gubernamentales con objetivos de interés general, como los de buscar prevalencias de genes específicos y sus variantes en las poblaciones, marcadores moleculares de predisposición a enfermedades, o para investigar sobre interacciones entre genes y factores medioambientales y así lograr nuevas dianas terapéuticas o para establecer estrategias para la prevención de enfermedades (Abascal, de Abajo et al., 2007).

Los programas de detección temprana de enfermedades hereditarias, en recién nacidos constituyen un acto de medicina preventiva dentro de la salud pública, para la identificación precoz de enfermedades que pueden conducir potencialmente a problemas de graves consecuencias para la salud y la sociedad. La mayoría de los programas de pesquisa neonatal utilizan muestras de sangre seca sobre papel de filtro. Estas muestras atraviesan un riguroso proceso de colección, transporte y almacenamiento. Dentro de las enfermedades incluidas en los programas de pesquisa neonatal se encuentran la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito, la galactosemia, la deficiencia de biotinidasa y la hiperplasia adrenal congénita.

Recientemente han sugerido que en los programas de pesquisa neonatal, después de ser empleadas las muestras de papel de filtro para realizar todos los ensayos, deben ser almacenadas en un sobre de papel por separado y guardadas a -20°C. (Kharaboyan, Avard et al., 2007). Antes de realizarle la extracción de sangre al neonato los

padres deben de ser informados a través de un "consentimiento informado" donde se describen las pruebas de laboratorio que se van a realizar, el tipo de información que se requiere y del hecho de la existencia del biobanco y de la posibilidad de que la muestra sea conservada para su utilización con fines investigativos. El personal de salud que está a cargo de la toma de muestra provee la información escrita y verbal. Luego, las muestras son almacenadas separadas e identificadas, unidas por un número único y consecutivo, para ser archivadas en una base de datos con toda la información. El acceso a la base de datos y al lugar de almacenamiento es restringido al personal de laboratorio que trabaja directamente en el estudio.

El biobanco tiene diversos usos: el confirmatorio, para el aseguramiento de la calidad, el mejoramiento de los ensayos dentro del marco de lo establecido por los procedimientos de pesquisa, el seguimiento en la infancia del niño y para proyectos de investigación. Los padres pueden optar por mantener las muestras de sus hijos fuera del biobanco durante los ensayos o en algún momento en particular.

Es oportuno considerar que para asegurar la calidad de la pesquisa neonatal es importante tener la opción de reevaluar las muestras si alguna de las enfermedades pesquisadas puede desarrollarse más tarde en la infancia. Además, la retención de las muestras puede ser la única forma de rectificar si el resultado se ha extraviado. El mejoramiento de los programas de pesquisa neonatal puede facilitarse cuando todo el material se encuentra archivado y disponible para cualquier tipo de estudio (Gruters, 1999).

En la última década del siglo pasado se ha planteado que en el caso de mortalidad o morbilidad infantil inesperada, los biobancos pueden ser usados para identificar las causas. Cuando se sospechan enfermedades infecciosas después del periodo neonatal la única manera de hacer un diagnóstico definitivo es realizar un análisis de las muestras de sangre seca sobre papel de filtro para determinar anticuerpos IgM, ácidos nucleicos o antígenos del patógeno. Frecuentemente los casos clínicos que llegan tienen un desarrollo retardado o alguna anomalía sugestiva en los estudios de imagen cerebral, como por ejemplo Citomegalovirus o Toxoplasmosis. Pruebas bioquímicas con carácter retroactivo para este tipo de muestras, que brindan información diagnóstica, incluyen el análisis del síndrome de glicoproteínas deficientes de carbohidratos por electroforesis de transferina (Petersen, Broström et al., 1993) las enfermedades peroxisomales y lisosomales por cromatografía gaseosa-espectrometría de masa

(Jakobs, van den Heuvel et al., 1993), (Ten Brink, van den Heuvel et al., 1993) y la determinación de los defectos en la oxidación de ácidos grasos por espectrometría de masa-espectrometría de masa (Bantawright, 2008), (Raimann & Cornejo, 2007). Es importante señalar que las pruebas genéticas retroactivas extrayendo DNA de este tipo de muestras son típicamente realizadas en los casos donde el sujeto haya muerto antes de haberse sospechado una enfermedad genética. (Database). Otros autores han planteado que también son utilizadas para dar un consejo genético y brindar opciones reproductivas en embarazos futuros de casos recientemente diagnosticados. Un ejemplo que ha sido señalado son los defectos genéticos en los canales iónicos que causa el síndrome de QT Largo (Larsen, Fosdal et al., 1999). La utilidad de los biobancos en las pruebas de diagnóstico retroactivo se espera que aumenten marcadamente a sabiendas de su uso para estos propósitos.

Se ha publicado recientemente que en el mundo existen pocos biobancos neonatales, algunos de estos se encuentran en Dinamarca (Norgaard-Pedersen & Hougaard, 2007), así como los países que integran el EuroBioBank tales como Reino Unido (Elliott & Peakman, 2008), Estonia, Eslovenia, Francia, Italia, Alemania, España, Hungría, Suecia y Malta (Martín, Martín et al., 2005). Varios autores han publicado que en los Estados Unidos existen 49 estados que guardan los residuos de las muestras de sangre seca sobre papel de filtro de los Programas de Pesquisa Neonatal (Olney, Moore et al., 2006) los que se utilizan en investigaciones de enfermedades infecciosas (Barbi, Binda et al., 1998), (Gwinn, Pappaioanou et al., 1991); estudios poblacionales a exposiciones a factores ambientales y farmacológicos (Burse, DeGuzman et al., 1997), (Centers for Disease Control and Prevention, 1996); estudios etiológicos de los errores innatos del metabolismo (Shaw, Zhu et al., 2003), (Nelson, Grether et al., 2001); estudios poblacionales de prevalencia de haplotipos, frecuencias alélicas y polimorfismos genéticos significativos en enfermedades genéticas (Larsen, Lassen et al., 1998), (Crawford, Caggana et al., 2002), (Wilcken, Bamforth et al., 2003). En la actualidad varios autores sostienen que el número y la visibilidad de estos tipos de estudios han aumentado la conciencia del uso de las muestras de sangre seca sobre papel de filtro entre investigadores, funcionarios de salud pública, especialistas en ética y los responsables políticos (Pelias & Markward, 2001), (McEwen & Reilly, 1994).



## LOS BIOBANCOS EN CUBA

En nuestro país no se conoce de la existencia de ningún tipo de biobanco. La falta de condiciones en cuanto a climatización, equipamiento, tecnología y financiamiento, las cuales nos impiden la creación de algo tan valioso para nuestro sistema de salud. En nuestro caso muy particular estaría dirigido por una institución pública y encabezada por el Ministerio de Salud Pública, para garantizar el rigor, la responsabilidad y la seriedad con que se debe manejar.

Una sociedad como la nuestra donde el principal objetivo es la salud del ser humano los biobancos tendrían una utilidad ilimitada. En el caso de fluidos biológicos como el esperma este podría ser usado para inseminación artificial de aquellas parejas donde ambos cónyuges no pueden concebir. Los bancos de muestras neonatales son una mina de información; que de poder ser explotada aseguraría la salud de nuestros hijos realizándole todas aquellas pruebas que nos dan la tranquilidad de saber que no padecen alguna enfermedad que los pueda llevar a la muerte en poco tiempo o los lleve, cuanto menos a un estado de discapacidad física y mental. Además permitiría realizar estudios poblacionales, en cuanto al sexo, estudios en embarazos gemelares, evaluar la influencia del peso al nacer, el tiempo de toma de la muestra, el tiempo de gestación y el tipo de parto en cada una de las enfermedades neonatales. Inclusive de esta muestra de sangre se puede extraer el DNA y tener a toda nuestra población caracterizada desde el nacimiento.

Cuando hablamos de un banco de DNA estamos entrando en un campo ilimitado de información, ya que se conoce que todas nuestras características están trazadas en este tipo de molécula. Podríamos tener la posibilidad de realizar estudios de polimorfismos los que nos darán no solo la información del estado de salud de esa persona durante toda su existencia sino también de su comportamiento social, su capacidad intelectual, sus habilidades físicas. Es todo un mundo de informaciones que nos ayudarían a reforzar desde las primeras etapas en la escuela, a los niños que se conozcan que puedan tener estas deficiencias y así evitar en un futuro alguna situación traumática en la vida de esta persona.

Los biobancos de células y tejidos han sido los proyectos más cotizados en nuestro país, debido a la importancia tan grande que tienen en el trasplante de órganos. Tal es el caso de las células madres, para el trasplante de médula ósea en el tratamiento de la leucemia y en el tratamiento de enfermedades como el infarto agudo del miocardio y la retinosis pigmentaria.

## CONCLUSIONES

La creación de un biobanco requiere como se ha planteado una serie de legislaciones para su explotación, las que deben de ser creadas, aprobadas y estrictamente cumplidas por las instituciones que hagan uso del mismo, así como las que participen en su creación y financiamiento. Cuando hablamos de un biobanco de cualquier tipo nos referimos a una parte del organismo de millones de seres humanos que debe de ser respetada y considerada como el organismo en sí. Sin dejar pasar por alto todos los requerimientos necesarios para garantizar la calidad óptima a la que deben de ser obtenidos, transportados y almacenados para su conservación en el tiempo, para poder darles el uso que requieren en función del beneficio de la sociedad.

## REFERENCIAS

- ABASCAL, M.; De ABAJO, F. et al. (2007). Recomendaciones sobre los aspectos éticos de las colecciones de muestras y bancos de materiales Humanos con fines de investigación biomédica. *Rev. Esp. Salud Pública*, 81, 95-111.
- AURAY, C. y PATENAUDE, J. (2006). A biobank management model applicable to biomedical research. *BMC Medical Ethics*, 7(4).
- BANTAWRIGHT, S. (2008). Disorders of Fatty Acid Oxidation in the Era of Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening. *Screening Newborn and Infant Nursing Reviews*, 8(1), 18-29.
- BARBI, M.; BINDA, S. et al. (1998). Use of Guthrie cards for the early diagnosis of neonatal herpes simplex virus disease. *Pediatr Infect Dis J*, 17, 251-252.
- Boletín de las Cortes (22/9/2006). Proyecto de Ley de Investigación Biomédica 121/104. *BOCE*.
- BURSE, V.; DEGUZMAN, M. et al. (1997). Preliminary investigation of the use of dried blood spots for the assessment of in utero exposure to environmental pollutants. *Biochem Mol Med*, 61, 236-239.
- CAMBON-THOMSEN, A. (2004). The social and ethical issues of postgenomic human biobanks. *Nat Rev Genet*, 5(11), 866-873.
- Centers for Disease Control and Prevention (1996). Population-based prevalence of perinatal exposure to cocaine, Georgia, 1994. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*, 45, 887-891.
- Comisión Europea (2004). 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de las pruebas genéticas. Bruselas: Comisión Europea.
- Comité de Ética de The Human Genome Organisation (2000, April 9). *Statement on Benefit-Sharing*. Retrieved 12 de marzo 2007, from [http://www.hugo-international.org/Statement\\_on\\_Benefit](http://www.hugo-international.org/Statement_on_Benefit).
- Consejo de Europa (1990). Recomendación No. R (89)4 sobre Recogida de datos epidemiológicos en Atención Primaria. *Int Dig Health Leg*, 41, 148.
- Consejo de Europa (1997). Convenio para la protección de los Derechos Humanos y de la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y de la Medicina: Convenio sobre los Derechos Humanos y la Biomedicina. Estrasburgo.

- Consejo de Europa (2005). Additional protocol to the convention on human rights and biomedicine concerning biomedical research. Estrasburgo.
- CRAWFORD, D.; CAGGANA, M. et al. (2002). Characterization of beta-globin haplotypes using blood spots from a population-based cohort of newborns with homozygous HbS. *Genet Med*, 4, 328-335.
- Database. "The Long QT Syndrome" from <http://www.ssi.dk/en/forskning/lqtsdb/lqtsdb.htm>.
- De MONTGOLFIER, S.; MOUTEL, G. et al. (2006). Evaluation of biobank constitution and use: multicentre analysis in France and propositions for formalising the activities of research ethics committees. *Eur J Med Genet*, 49, 159-167.
- De SIQUEIRA, J.E. (2009). Los orígenes del consentimiento informado en clínica (2009). *Revista de bioética latinoamericana* 3(3).
- ELLIOTT, P. y PEAKMAN, T. (2008). The UK Biobank sample handling and storage protocol for the collection, processing and archiving of human blood and urine. *International Journal of Epidemiology*, 37, 234-244.
- EUROPA, C.d. (2006, 15 de marzo). Recomendación 4 sobre Investigación con materiales biológicos de origen humano. C. d. Europa. Estrasburgo.
- European Federation of the International Epidemiological Association, I. E. A. (2002). Good epidemiological practice (GEP) proper conduct in epidemiological research.
- European Society of Human Genetics (2003). Data storage and ADN banking for biomedical research: technical, social and ethical issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 11(Suppl 2), S8-S10.
- EVERETT, M. (2003). The social life of genes: privacy, property and the new genetics. *Soc. Sci. Med.* 56(1), 53-65.
- GARCÍA, I.; DE LAS CUEVAS, N. et al. (2009). The Spanish HIV BioBank: a model of cooperative HIV research. *Retrovirology* 6, 27.
- German National Ethics Council (2004). Opinion on biobanks for research. Retrieved 2 de Agosto, 2008, from <http://www.ethikrat.org>.
- GODARD, B.; SCHMIDTKE, J. et al. (2003). Data storage and DNA banking for biomedical research: informed consent, confidentiality, quality issues, ownership, return of benefits. A professional perspective. *Eur J Hum Genet*(Suppl 2), S88-S112.
- GOTTSWEIS, H. y ZATLOUKAL, K. (2007). Biobank governance: trends and perspectives. *Pathobiology* 74, 206-211.
- GRUTERS, A. (1999). Pitfalls in neonatal screenings for congenital hypothyroidism. *38th Annual Meetings of the European Society of Paediatric Endocrinology*. Poland: Warsaw.
- GWINN, M.; PAPPANOANOU, M. et al. (1991). Prevalence of HIV infection in childbearing women in the United States: surveillance using newborn blood samples. *JAMA* 265, 1704-1708.
- JAKOBS, C.; van den HEUVEL, C. et al. (1993). Diagnosis of Zellweger syndrome by analysis of very long-chain fatty acids in stored blood spots collected at neonatal screening. *J Inherit Metab Dis*, 16, 63-66.
- JIMÉNEZ, N. (2003). Los derechos de los pacientes sobre su muestra biológica. Distintas opiniones jurisprudenciales. *Revista de Derecho y Genoma Humano*, 19, 207-228.
- JOLY, Y. y KNOPPERS, B. (2006). Pharmacogenomic data sample collection and storage: ethical issues and policy approaches. *Pharmacogenomics*, 7, 219-226.
- KHARABOYAN, L.; AVARD, D. et al. (2007). Storing Newborn Blood Spots: Modern Controversies. *The Journal of Law, Medicine and Ethics*, 32(4), 741-748.
- KNOPPERS, B.M.; JOLY, Y. et al. (2006). The emergence of an ethical duty to disclose genetic research results: international perspectives. *Eur J Hum Genet*, 14(12), 1322.
- LARSEN, L.; FOSDAL, I. et al. (1999). Recessive Romano-Ward syndrome associated with compound heterozygosity for two mutations in the KVLQT1 gene. *Eur J Hum Genet*, 7, 724-728.
- LARSEN, T.; LASSEN, J. et al. (1998). The Arg506Gln mutation (FV Leiden) among a cohort of 4188 unselected Danish newborns. *Thromb Re*, 89, 211-215.
- MARTÍN, A.; MARTÍN, M. et al. (2005). *Outstanding legal and ethical issues on biobanks*. Ed. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo.
- McEWEN, J. y REILLY, P. (1994). Stored Guthrie cards as DNA "banks." *Am J Hum Genet*, 55, 196-200.
- MOUTEL, G.; De MONTGOLFIER, S. et al. (2004). Study of the involvement of research ethics committees in the constitution and use of biobanks in France. *Pharmacogenetics*, 14(3), 195-198.
- NELSON, K.; GREYER, J. et al. (2001). Neuropeptides and neurotrophins in neonatal blood of children with autism or mental retardation. *Ann Neurol*, 49(5), 597-606.
- NORGAARD-PEDERSEN, B. Y. HOUGAARD, D. (2007). Storage policies and use of the Danish ENewborn Screening Biobank. *J Inherit Metab Dis*, 30, 530-536.
- NORGAARD-PEDERSEN, B. Y. SIMONSEN, H. (1999). Biological specimen banks in neonatal screening. *Acta Paediatrica*, 88(12 Supp 432), 106 - 109.
- OLNEY, R.; MOORE, C. et al. (2006). Storage and use of residual dried blood spots from state Newborn screening programs. *Journal Pediatric*, 148, 618-622.
- PEARSON, H. (2004). Summit calls for clear view of deposits in all biobanks. *Nature*, 432:426.
- PELIAS, M. Y. MARKWARD, N. (2001). Newborn screening, informed consent, and future use of archived tissue samples. *Genet Test*, 5, 179-185.
- PETERSEN, M.; BROSTRØM, K. et al. (1993). Early manifestations of the carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome. *J. Pediatr*, 122, 66-70.
- RAIMANN, E. y CORNEJO, V. (2007). Defectos de la oxidación de ácidos grasos como causa de hipoglucemia no cetósica en el niño. *Rev Chil Nutr*, 34(1).
- REYMOND, M.; STEINERT, R. et al. (2002). Ethical, legal and economic issues raised by the use of human tissue in postgenomic research. *Dig Dis*, 20(3-4), 257-265.
- SHAW, G.; ZHU, H. et al. (2003). Genetic variation of infant reduced folate carrier (A80G) and risk of orofacial and conotruncal heart defects. *Am J Epidemiol*, 158, 747-752.
- SORENSEN, K.; JESPERGAARD, C., et al. (2007). Whole genome amplification on DNA from filter paper blood spot samples: an evaluation of selected systems. *Genet Test*, 11, 65-71.
- TEN BRINK, H.; van den HEUVEL, C. et al. (1993). Diagnosis of peroxisomal disorders by analysis of phytanic and pristanic acids in stored blood spots collected at neonatal screening. *Clin Chem*, 39, 1904-1906.
- WILCKEN, B.; BAMFORTH, F. et al. (2003). Geographical and ethnic variation of the 677C>T allele of 5,10 methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR): findings from over 7000 newborns from 16 areas world wide. *J Med Genet* 40, 619-625.
- ZAMUDIO, T. (2005). Proyecto Genoma Humano. Retrieved 15 de enero, 2010, from <http://www.prodiversitas.bioetica.org/nota66-bis.htm>.
- ZIKA, E. y SCHULTE, T. In den Baumen, et al. (2008). Sample, data use and protection in biobanking in Europe: legal issues. *Pharmacogenomics* 9(773-81).